

DERMATOLOJİ VE GENETİK POLİKLİNİĞİ

Cilt gelişim anormalliği, el ve ayak malformasyonları, ciltteki yapısal fonksiyon bozuklukları, cilt dokusu lezyonları, sinir dokusu tümörleri, el ve ayak derisi kalınlaşması gibi dermatolojik durumlara cevap bulmak ve tedaviyi kolaylaştırıp yenidoğan ünitelerinde ve prenatal tanıda erken teşhis oluşturabilmek için yapılan çalışmaların olduğu panellerdir.

1. Adams-Oliver Sendromu Paneli Genleri;

✓ ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, KCTD1 , NOTCH1, RBPJ ,
UBR1

2. Albinizm Paneli Genleri;

✓ AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, C10ORF11, DTNBP1, GPR143,
HPS1 , HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LYST, MC1R, MITF, MLPH,
MYO5A, OCA2, RAB27A, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR
, TYRP1

3. Cutis Laxa Paneli Genleri;

✓ ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, EFEMP2, ELN, FBLN5,
GORAB, LTBP4, PYCR1, SLC2A10

<input type="checkbox"/> 4. Diskeratozis Konjenita Paneli Genleri;	✓ AK2, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN , RTEL1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53
<input type="checkbox"/> 5. Ektodermal Displazi Paneli Genleri;	✓ BCS1L, CDH3, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, ERCC2, EVC, EVC2, GJB2, GJB6, HOXC13, HR, IFT122 , JUP, LRP6, MPLKIP, PAX9, PORCN, PRKD1, PVRL4, RMRP, TP63, WDR35, WNT10A
<input type="checkbox"/> 6. Ehlers-Danlos Sendromu Paneli Genleri;	✓ ABCC6 , ADAMTS2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, B4GALT7, BGN, CBS, CHST14, COL11A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE , EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PYCR1, SLC39A13, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, ZNF469
<input type="checkbox"/> 7. Epidermolizis Bullosa Paneli Genleri;	✓ ATP2C1, CDSN, COL17A1, COL7A1, CSTA, DSG1, DSG2, DSG4, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, GRIP1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, KLHL24, KRT1, KRT14 , KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, PKP1, PLEC, TGM5
<input type="checkbox"/> 8. Kalitsal Akrodermatitis Enteropatika Paneli	✓ SLC30A2, SLC39A4

9. Kalıtsal Melanom ve
Cilt Kanseri Paneli
Genleri;

✓ BAP1, BRCA1 , BRCA2, CDK4, CDKN2A, DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, MITF, POT1, PTCH1, PTEN , SUFU, TP53, WRN , XPA, XPC

10. Hermansky-Pudlak
Sendromu Paneli
Genleri;

✓ ABCA3, AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DKC1, DTNBP1, GPR143, HPS1 , HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LYST, OCA2, SFTPB, SFTPC, SLC45A2, TERC, TERT, TNF2, TYR , TYRP1

11. İktiyozis Paneli
Genleri;

✓ ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, CASP14, CDSN, CERS3, CSTA, CYP4F22, EBP, ERCC2, FLG , GJA1 , GJB2, GJB3, GJB4, KDSR, KRT1, KRT10, KRT2, KRT9, LIPN, LOR, MBTPS2, MPLKIP, NIPAL4, OSMR, PEX7, PHYH, PNPLA1, SDR9C7, SLC27A4, SPINK5, ST14, STS, SUMF1, TGM1, TGM5

12. Nörofibromatozis
Paneli Genleri;

✓ KIT, KITLG, LZTR1, NF1 , NF2, PTPN11, RAF1, SMARCB1, SPRED1

13. Palmoplantar
Keratoderma Paneli
Genleri;

✓ AAGAB, AQP5, CTSC, DSG1, DSP, ENPP1, GJB2, GJB4, GJB6, JUP, KRT1, KRT14 , KRT16 , KRT17 , KRT6A, KRT6B , KRT6C , KRT9, LOR, MBTPS2, PKP1, SERPINB7, SLURP1, SMARCAD1, TRPV3, WNT10A

14. Tüberoskleroz
Paneli Genleri;

✓ TSC1, TSC2

15. Xeroderma
Pigmentosum Paneli
Genleri;

✓ DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH , XPA, XPC